

INFORMAZIONI SULLO SCREENING DI ANOMALIE CROMOSOMICHE DEL FETO

La parola “screening” è un termine di comune impiego nella medicina attuale che letteralmente significa: “scegliere attentamente”. Lo screening rappresenta un filtro da utilizzare nella popolazione per individuare le persone a rischio per una determinata malattia. In gravidanza si possono eseguire alcuni test di screening che permettono di stimare il rischio di avere un figlio con anomalie cromosomiche come la sindrome di Down (trisomia 21) o altre più rare.

Con il risultato del test che viene sempre indicato come rischio numerico (verrà dato come rischio ricalcolato “uno a: ...”) la gestante decide se effettuare ulteriori indagini (villocentesi o amniocentesi) per ottenere il cariotipo fetale ed una diagnosi definitiva.

Se ci si sottopone ad un test di screening per le anomalie cromosomiche bisogna tener presente che:

- se il rischio di malattia è ridotto, non significa che sia nullo
- se il rischio di malattia risulta elevato questo non implica necessariamente, che il feto sia affetto da anomalia cromosomica, ma il rischio è sufficientemente elevato da giustificare un esame invasivo (villocentesi o amniocentesi).

Attualmente vi sono diverse metodiche di screening delle malattie cromosomiche e consistono in esami ecografici combinati ad esami del sangue della gestante:

TEST COMBINATO del primo trimestre

Tra le 11 e 14 settimane di gravidanza viene eseguito il test combinato che consiste in una:

- **ECOGRAFIA GENETICA del primo trimestre - TRANSLUCENZA NUCALE (NT).**

È un esame ecografico tra le 11 e 14 settimane che consiste nell’esame del feto per la ricerca di indicatori (marker) di malattia cromosomica fra cui la misurazione della traslucenza nucale che è una fessura liquida di vario spessore situata nella regione posteriore del collo fetale. Altri marcatori genetici precoci ricercati ed inclusi nel calcolo del rischio di S. di Down nel nostro centro sono: l'osso nasale, il flusso nella tricuspide, il flusso nel dotto venoso e l'angolo facciale. Con l’esame genetico del primo trimestre verrà esaminato il feto anche per la ricerca precoce di anomalie anatomiche.

L’ aumento della NT può essere determinato da: anomalie cardiache o di altri organi, sindromi malformative, anomalie cromosomiche come la Sindrome di Down e altre più rare. L’esame della NT ha una sensibilità dell’ 80 % circa. La maggioranza dei feti con NT aumentata è però normale.

- **BI TEST**

È un esame del sangue che si esegue e si basa sul dosaggio di due molecole: β -HCG e PAPP-A. L’ associazione del BI TEST con la misurazione ecografica della NT chiamata appunto **Test combinato** aumenta la sensibilità del test per Sindrome di Down al 90% (è in grado di individuare 90 feti su 100 affetti da trisomia 21) per una soglia di rischio corrispondente al rischio di una donna di 35 anni.

Il nostro centro, in collaborazione con il Laboratorio di alcuni ospedali della regione, offre la possibilità di sottoporsi a tale test di screening combinato (biochimico ed ecografico) del primo trimestre di gravidanza.

ECOGRAFIA GENETICA del secondo trimestre.

Questo esame ecografico a 19-20 settimane eseguito nel Centro AURORA consiste in un [esame morfologico completo](#) del feto, comprendente un esame ecocardiografico associato alla ricerca di indicatori che permettono di ricalcolare il rischio di anomalie cromosomiche nel feto sulla base di un esame molto accurato e permette di riscontrare fino al 90-95 % delle anomalie

cromosomiche fetali ad integrazione dei test precedenti.

- TRI TEST

È un esame del sangue che si effettua a 15-17 settimane e che consente di individuare le gestanti a rischio di partorire un feto affetto da trisomia 21 o 18 se non sono stati fatti i test precedenti. Ha da solo una sensibilità del 60% circa ma può essere associato alla ecografia genetica del 2° trimestre a 19 settimane.

Le ricordiamo che:

- Questi esami sono test di screening (ovvero di valutazione della probabilità di anomalia cromosomica) e non di test diagnostici
- per il test combinato il prelievo di sangue deve essere eseguito preferibilmente a 9 settimane compiute e l'ecografia a 12 settimane. Questo ottimizza i risultati.
- l'esito del test verrà dato come rischio ricalcolato "uno a..." e verrà valutato ulteriormente con la gestante se eseguire l'esame invasivo (amniocentesi o villocentesi) per lo studio del cariotipo fetale oppure la ecografia genetica a 20 settimane.

Età materna	probabilità di S.di Down	
	At 12 settimane	Al parto
20	1 in 1070	1 in 1530
25	1 in 950	1 in 1350
30	1 in 630	1 in 900
32	1 in 460	1 in 660
34	1 in 310	1 in 450
35	1 in 250	1 in 360
36	1 in 200	1 in 280
38	1 in 120	1 in 170
40	1 in 70	1 in 100
42	1 in 40	1 in 55
44	1 in 20	1 in 30

Nota per la tabella: data la probabilità di perdita fetale in gravidanza per un feto affetto da trisomia 21 del 30% il rischio al parto diminuisce corrispondentemente

Mappa cromosomica con trisomia 21 (S. di Down)

